DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Guía de Estudio para Examen Final

Psicología de Excepcionales — UNIFÉ | Dra. Frida Martino Gonzales

---

1. Resumen con Puntos Clave

1.1 Definición

La Discapacidad Intelectual (DI) o Retraso Mental (RM) es una condición donde se pueden integrar diversas enfermedades y síndromes. Este conjunto tiene una característica en común: las personas que lo padecen tienen limitada, en mayor o menor grado, su capacidad mental, lo que impide o dificulta —desde la infancia o la adolescencia— el funcionamiento normal de la persona en su entorno familiar, social y laboral.

La Asociación Americana sobre la Discapacidad Intelectual y del Desarrollo (AAIDD), antes conocida como Asociación Americana sobre el Retraso Mental (AARM), definió el retraso mental como las limitaciones sustanciales en el funcionamiento del día a día.

1.2 Características indispensables (DI o RM)

- Funcionamiento intelectual significativamente por debajo de la media. El coeficiente intelectual (CI) debe ser menor o igual a 70-75 puntos.
- Conducta adaptativa deficitaria.
- Se manifiesta antes de los 18 años.

1.3 Etiología (DI o RM) según la OMS

Antes de la concepción

- Causas genéticas: las más frecuentes en el retraso mental son las alteraciones cromosómicas. Variaciones en el número de cromosomas (23 pares), en su estructura o en ambos generan alteraciones específicas que constituyen determinados síndromes.
- Causas endocrinas o del metabolismo: el trastorno metabólico puede deberse a un déficit en la asimilación de proteínas, hidratos de carbono o lípidos. Según cuál sea, se producen enfermedades con síntomas y gravedad distintas.

Durante la gestación

- Enfermedades infecciosas de la madre: especialmente en los tres primeros meses, pueden afectar al feto originando malformaciones, alteraciones visuales o auditivas y retraso mental. Pueden ser eruptivas (rubeola, varicela, sarampión) o no (gripe, toxoplasmosis) (Olivar y Moreno, 2013).
- Factores químicos: la acción de ciertos fármacos puede atravesar la placenta y producir alteraciones en el feto; se desaconseja totalmente la automedicación en el embarazo.
- Consumo de drogas, incluyendo tabaco y alcohol.
- Factores nutricionales: la mala alimentación de la madre (insuficiente o inadecuada) influye directamente en el feto, que debe recibir las sustancias necesarias para su formación y el desarrollo de las estructuras nerviosas.
- Factores inmunológicos: el más frecuente es la ictericia nuclear del recién nacido, producida por causas diversas, destacando la incompatibilidad sanguínea entre madre e hijo (factor RH).

Durante el parto

- Causas obstétricas: en partos difíciles pueden producirse traumatismos peligrosos para el cerebro del recién nacido.
- Anoxia o hipoxia: cuando en el momento del nacimiento no llega el oxígeno suficiente al cerebro, se ocasionan lesiones neurológicas irreversibles de mayor o menor grado, que pueden ir asociadas o no al retraso mental (Olivar y Moreno, 2013).

Después del parto

- Intoxicaciones: la más usual que puede influir en la capacidad intelectual es chupar juguetes tóxicos.
- Ingestión de alcohol: dependiendo de la edad del niño y de la cantidad ingerida, las secuelas van desde un estado de confusión hasta consecuencias graves de retraso mental.
- Ingestión de productos químicos: por accidente, error o desconocimiento (lejía, insecticidas, raticidas, herbicidas o fármacos), puede causar encefalopatías graves e incluso la muerte, según la dosis y la edad del niño.

Otras posibles causas

- Epilepsia: afección crónica de crisis recurrentes por descarga excesiva de células nerviosas. Normalmente no va asociada a un déficit intelectual, pero si las crisis empiezan muy pronto (cerebro inmaduro), puede afectarse el desarrollo por la repetición de ataques convulsivos (Olivar y Moreno, 2013).
- Malformaciones craneales: alteraciones de la forma o tamaño del cráneo que en algunos casos corresponden a un síndrome determinado; se manifiestan pronto en el recién nacido y por lo general originan un retraso mental severo.
- Parálisis Cerebral: grupo de trastornos crónicos del control del movimiento por un defecto o lesión cerebral adquirida durante la gestación o el nacimiento. Solo entre el 6-10% de los casos presentan algún grado de retraso mental.
- Autismo: trastorno que se manifiesta antes de los 3 años de edad, caracterizado por alteraciones en el desarrollo cognitivo, en las relaciones sociales, en la comunicación verbal y no verbal, y en la actividad imaginativa y creativa. Aproximadamente el 75% de los niños con síndrome de autismo padece retraso mental.

1.4 Síndromes frecuentes asociados a la Discapacidad Intelectual

- Síndrome de X Frágil o de Bell.
- Síndrome de Down.
- Síndrome de Alcoholismo Fetal.
- Fenilcetonuria / Síndrome de Prader Willi.
- Síndrome de Cornelia de Lange.
- Síndrome de Williams.
- Síndrome de Angelman.

1.5 Síndrome de X Frágil o de Bell

Rasgos faciales: cara alargada y estrecha, orejas grandes y desplegadas, mandíbula inferior prominente, deficiencias visuales y auditivas.

Población afectada: afecta principalmente a varones, 1 de cada 1,200-1,500, y a 1 de cada 2,500 mujeres. Las mujeres, al tener dos cromosomas X, pueden compensar la anomalía de uno de ellos y no manifestar rasgos del síndrome. Es el origen del 10% de todos los casos de retraso mental y la primera causa de retraso mental hereditario.

Alteraciones de la conducta más habituales: lenguaje perseverante, evitación del contacto ocular, antipatía al contacto físico, hiperactividad, agitación o mordedura de manos, orejas grandes, cara alargada, mandíbula inferior prominente y estrecha, estrabismo, articulaciones hiperextensibles.

Características: hiperactividad (poca atención, dificultad para concentrarse), impulsividad (no esperan las cosas, primero hacen y después piensan), falta de atención (notables problemas de concentración), ansiedad social (aversión a mantener contacto visual) e imitación (tendencia a comportamientos de imitación, frases insultantes y lenguaje grosero).

Capacidades: disfrutan relacionándose con otras personas (afables), receptivos al trabajo en grupo, buen sentido del humor, adquisición ocasional de conocimientos, buena capacidad de imitación, mejor rendimiento en aprendizajes contextualizados, buena memoria visual y a largo plazo (buen sentido de orientación), estilo de aprendizaje simultáneo (importante para elegir el método de lecto-escritura), aptitudes para el manejo de aparatos y nuevas tecnologías.

Trastorno de la conducta asociado: rasgos similares a los de niños autistas con personalidad retraída, aunque muestran interés por relacionarse socialmente; mayor propensión a fobias sociales; las mujeres tienen mayor probabilidad de padecer trastornos psiquiátricos.

1.6 Síndrome de Down o Trisomía 21

Causa: aparición de un cromosoma 21 extra, por eso también es conocida como "trisomía del par 21".

Población afectada: incidencia de alrededor de 1-2 casos de cada 1,000 nacidos vivos; supone el 16% de la población con retraso mental. Es la causa no hereditaria más frecuente de retraso mental.

Rasgos diferenciales: orejas y ojos pequeños, pliegue palpebral y ojos rasgados, lengua grande, cara redonda, hipotonía muscular y laxitud de ligamentos.

Síntomas: el exceso de material genético modifica el desarrollo normal, afectando rasgos físicos e intelectuales. La única característica común a todos los afectados es la disminución del nivel intelectual (existen casos excepcionales con CI normal). El 95% presenta un nivel de DI leve o moderado. El 40% padece malformaciones cardíacas y en el 5% aparecen trastornos digestivos. Otros rasgos: lengua demasiado grande para la cavidad bucal, manos cortas, dedos anchos, baja estatura, cuello corto e hipotonía general.

Alteraciones de la conducta más habituales: pasividad, dependencia, hiperactividad, perseverancia.

Características: concentración de tiempos cortos; tono muscular bajo con dificultades para actividades de manipulación gruesa (equilibrio, tono) y fina (tijeras, lápiz); tendencia a la obesidad (pasividad y resistencia a moverse); retraso en la aparición y evolución del lenguaje y problemas de dicción; poca memoria auditiva secuencial (dar instrucciones de una en una); falta de iniciativa; búsqueda de protagonismo y dificultad para ver el punto de vista de los demás; baja tolerancia a la frustración y temor al fracaso.

Capacidades: hábiles en el aprendizaje por imitación, buena adquisición de rutinas, gran capacidad de adiestramiento, alta resistencia a la monotonía, buen desarrollo de la percepción y memoria visual, buena orientación espacial, afectivos/sociables/simpáticos y tendencia a ser comunicativos, buena comprensión lingüística si se habla claro y en frases cortas.

Trastorno de la conducta asociado: mayores tasas de demencia senil y depresión, pero menor probabilidad de esquizofrenia y problemas de personalidad.

1.7 Síndrome del Alcoholismo Fetal

Trastorno generado por un consumo excesivo de alcohol durante el embarazo, particularmente en el primer trimestre.

Población afectada: frecuencia de 1-2 casos por cada 1,000 nacidos vivos. Es la principal causa no genética de retraso mental.

Rasgos diferenciales: microcefalia, labio superior fino, ojos y fisuras palpebrales pequeños.

Síntomas: retraso mental entre ligero y moderado; anomalías del sistema nervioso central, alteraciones del crecimiento, malformaciones craneofaciales y problemas cardíacos; circunferencia pequeña de la cabeza; anormalidades faciales (ojos pequeños, mejillas aplanadas, filtro nasolabial mal desarrollado); dificultades en la adquisición de habilidades motrices y coordinación deficiente del sistema locomotor; poco peso al nacer y falta de crecimiento; epilepsia.

Alteraciones de la conducta más habituales: hiperactividad, trastorno del sueño.

Características: poca capacidad de socialización, falta de imaginación o curiosidad, dificultades de aprendizaje (memoria, comprensión de tiempo y dinero, comprensión del lenguaje, resolución de problemas), problemas de comportamiento (hiperactividad, incapacidad de concentración, retraimiento social, testarudez, impulsividad, ansiedad).

Trastorno de la conducta asociado: hiperactividad.

1.8 Fenilcetonuria / Síndrome de Prader Willi

Es un síndrome caracterizado por una deficiencia genética de la enzima fenilalanina hidroxilasa, que transforma la proteína fenilalanina en tirosina.

Población afectada: frecuencia entre 1 de cada 5,000-10,000 nacimientos.

Rasgos diferenciales: olor característico en la orina y erupción cutánea en pacientes no tratados.

Tratamiento: es una enfermedad genética y hereditaria que puede ocasionar retraso mental y otros problemas neurológicos si no se trata en las primeras semanas de vida. El tratamiento específico consiste en la casi total supresión de la fenilalanina de la dieta (presente en carne, pescado, leche, huevos y otros derivados animales); existe controversia sobre retirar la dieta en la vida adulta.

Alteraciones de la conducta más habituales: impulsividad, irritabilidad, conductas heteroagresivas, malas relaciones sociales, alteraciones del estado de ánimo.

Características: si no se trata bien pueden aparecer alteraciones de por vida como temblores en las extremidades, falta de coordinación en los movimientos y problemas de atención y concentración.

Trastorno de la conducta asociado: aunque la fenilcetonuria se trate con éxito y no aparezca retraso mental, pueden presentarse diversos trastornos de orden conductual y psiquiátrico.

1.9 Síndrome de Cornelia de Lange

No hay homogeneidad en su origen (si es genético o no). Las últimas investigaciones señalan que casi la mitad de los afectados tiene una alteración de un gen localizado en el brazo corto del cromosoma 5.

Población afectada: incidencia de un caso cada 10,000-50,000 nacimientos.

Rasgos diferenciales: vello corporal excesivo, pequeña estatura, nariz achatada, trastornos esqueléticos.

Síntomas: bajo peso al nacer y dificultades para alimentarse; retraso mental entre moderado y grave; cabeza pequeña y rasgos faciales característicos (nariz pequeña y ancha, labios finos hacia abajo, cejas espesas, pestañas largas, paladar hendido en algunos casos); baja estatura, hirsutismo, anomalías faciales y esqueléticas (problemas

de extremidades, desviación de la columna); anormalidades de los miembros como focomelia o polidactilia; brazos y pies generalmente pequeños; alteraciones auditivas (otitis), visuales (cataratas) y gastrointestinales.

Alteraciones de la conducta más habituales: conductas autolesivas (golpearse, morderse, tirarse del pelo), conductas heteroagresivas, rasgos autistas, hiperactividad.

Trastorno de la conducta asociado: rasgos autistas; se han descrito también como temperamentales e inmaduros.

1.10 Síndrome de Williams

En la mayoría de los casos se debe a una pérdida de material genético en el cromosoma 15.

Población afectada: afecta a 1 de cada 5,000-10,000 niños nacidos vivos.

1.11 Síndrome de Angelman

Síndrome mencionado dentro de los cuadros genéticos frecuentes asociados a discapacidad intelectual (ver diapositiva de referencia).

2. Preguntas y Respuestas para el Examen

1. ¿Qué es la Discapacidad Intelectual (DI) o Retraso Mental (RM)?

Es una condición que integra diversas enfermedades y síndromes, cuya característica común es que las personas que la padecen tienen limitada, en mayor o menor grado, su capacidad mental, lo que impide o dificulta, desde la infancia o adolescencia, el funcionamiento normal en su entorno familiar, social y laboral.

2. ¿Cómo definió la AAIDD (antes AARM) al retraso mental?

Como las limitaciones sustanciales en el funcionamiento del día a día.

3. ¿Cuáles son las tres características indispensables para el diagnóstico de DI o RM?

1) Funcionamiento intelectual significativamente por debajo de la media (CI menor o igual a 70-75 puntos). 2) Conducta adaptativa deficitaria. 3) Se manifiesta antes de los 18 años.

4. Según la OMS, ¿cuáles son las causas de DI/RM antes de la concepción?

Causas genéticas (alteraciones cromosómicas, las más frecuentes) y causas endocrinas o del metabolismo (déficit en la asimilación de proteínas, hidratos de carbono o lípidos).

5. Mencione tres causas de DI/RM durante la gestación.

Enfermedades infecciosas de la madre (rubeola, varicela, sarampión, gripe, toxoplasmosis), factores químicos (fármacos que atraviesan la placenta), consumo de drogas (incluyendo tabaco y alcohol), factores nutricionales (mala alimentación materna) y factores inmunológicos (incompatibilidad del factor RH).

6. ¿Qué causas de DI/RM pueden producirse durante el parto?

Causas obstétricas (traumatismos en partos difíciles) y anoxia o hipoxia (falta de oxígeno al cerebro en el momento del nacimiento, que puede ocasionar lesiones neurológicas irreversibles).

7. Mencione causas de DI/RM que pueden ocurrir después del parto.

Intoxicaciones (chupar juguetes tóxicos), ingestión de alcohol y ingestión de productos químicos (lejía, insecticidas, raticidas, herbicidas o fármacos).

8. ¿La epilepsia siempre está asociada a un déficit intelectual?

No; normalmente la epilepsia no va asociada a un déficit intelectual, pero si las crisis empiezan muy pronto (cerebro inmaduro), la repetición de ataques convulsivos puede afectar el desarrollo y provocar deterioro (Olivar y Moreno, 2013).

9. ¿Qué porcentaje de casos de Parálisis Cerebral presenta algún grado de retraso mental?

Solo entre el 6-10% de los casos.

10. ¿Qué porcentaje de niños con síndrome de autismo padece retraso mental?

Aproximadamente el 75%.

11. Mencione al menos cinco síndromes frecuentes asociados a la Discapacidad Intelectual.

Síndrome de X Frágil o de Bell, Síndrome de Down, Síndrome de Alcoholismo Fetal, Fenilcetonuria/Síndrome de Prader Willi, Síndrome de Cornelia de Lange, Síndrome de Williams y Síndrome de Angelman.

12. ¿A qué población afecta principalmente el Síndrome de X Frágil o de Bell?

Afecta principalmente a varones (1 de cada 1,200-1,500) y a 1 de cada 2,500 mujeres. Las mujeres, al tener dos cromosomas X, pueden compensar la anomalía y no manifestar rasgos del síndrome.

13. ¿Qué representa el Síndrome de X Frágil dentro de las causas de retraso mental?

Es el origen del 10% de todos los casos de retraso mental y la primera causa de retraso mental hereditario.

14. Mencione tres alteraciones de la conducta habituales en el Síndrome de X Frágil.

Lenguaje perseverante, evitación del contacto ocular, antipatía al contacto físico, hiperactividad y agitación o mordedura de manos.

15. Mencione tres capacidades características de las personas con Síndrome de X Frágil.

Disfrutan relacionándose con otras personas, son receptivos al trabajo en grupo, tienen buen sentido del humor, buena capacidad de imitación, buena memoria visual y a largo plazo, y aptitudes para el manejo de tecnología.

16. ¿Cuál es la causa genética del Síndrome de Down?

La aparición de un cromosoma 21 extra, por lo que también es conocido como "trisomía del par 21".

17. ¿Qué porcentaje de la población con retraso mental representa el Síndrome de Down y qué tipo de causa es?

Supone el 16% de la población con retraso mental y es la causa no hereditaria más frecuente de retraso mental.

18. Mencione tres rasgos diferenciales físicos del Síndrome de Down.

Orejas y ojos pequeños, pliegue palpebral y ojos rasgados, lengua grande, cara redonda, hipotonía muscular y laxitud de ligamentos.

19. ¿Qué nivel de Discapacidad Intelectual presenta el 95% de las personas con Síndrome de Down?

Un nivel de DI leve o moderado.

20. ¿Qué causa el Síndrome del Alcoholismo Fetal y cuál es su relevancia entre las causas de retraso mental?

Es causado por un consumo excesivo de alcohol durante el embarazo, particularmente en el primer trimestre, y es la principal causa no genética de retraso mental.

21. Mencione los rasgos diferenciales físicos del Síndrome del Alcoholismo Fetal.

Microcefalia, labio superior fino y ojos con fisuras palpebrales pequeños.

22. ¿Qué deficiencia enzimática caracteriza a la Fenilcetonuria?

Una deficiencia genética de la enzima fenilalanina hidroxilasa, encargada de transformar la proteína fenilalanina en tirosina.

23. ¿En qué consiste el tratamiento específico de la Fenilcetonuria?

En la casi total supresión de la fenilalanina de la dieta, ya que esta se encuentra en alimentos con proteínas como carne, pescado, leche, huevos y otros derivados animales, y su acumulación en sangre causa daño.

24. ¿Cuál es la posible causa genética del Síndrome de Cornelia de Lange?

No hay homogeneidad en su origen, pero las últimas investigaciones señalan que casi la mitad de los afectados presenta una alteración de un gen localizado en el brazo corto del cromosoma 5.

25. Mencione tres características físicas del Síndrome de Cornelia de Lange.

Vello corporal excesivo, pequeña estatura, nariz achatada y trastornos esqueléticos (también: cabeza pequeña, labios finos hacia abajo, cejas espesas, pestañas largas, paladar hendido en algunos casos).

26. ¿A qué cromosoma se asocia el Síndrome de Williams y a qué población afecta?

En la mayoría de los casos se debe a una pérdida de material genético en el cromosoma 15; afecta a 1 de cada 5,000-10,000 niños nacidos vivos.

Recomendación de estudio

Enfócate especialmente en:

- Las tres características indispensables para el diagnóstico de DI/RM (CI ≤70-75, conducta adaptativa deficitaria, antes de los 18 años).
- La clasificación de la etiología según la OMS: antes de la concepción, durante la gestación, durante el parto, después del parto y otras causas.
- Los datos numéricos clave de cada síndrome (incidencia, % de retraso mental asociado, cromosoma implicado).
- Las diferencias entre síndromes hereditarios (X Frágil) y no hereditarios (Down, Alcoholismo Fetal).
- Los rasgos físicos diferenciales de cada síndrome, útiles para preguntas de identificación.